

PDF hosted at the Radboud Repository of the Radboud University Nijmegen

The following full text is a publisher's version.

For additional information about this publication click this link.

<http://hdl.handle.net/2066/23947>

Please be advised that this information was generated on 2017-12-05 and may be subject to change.

stonden. Bij 64% van de 61 personen had de huisarts aangetekend dat het consult om psychische redenen was aangevraagd. In 17 gevallen werden psychofarmaca voorgeschreven. Slechts in 2 gevallen werd een verhoogd suïciderisico in het dossier geregistreerd.

Appleby et al. concluderen naar aanleiding van deze cijfers dat de huisarts een belangrijke rol blijft spelen bij de preventie van suïcide. Doordat een controlegroep in dit onderzoek ontbreekt, wordt echter geen inzicht verkregen in het aantal huisartsbezoeken, de incidentie van psychische klachten en het voorschrijven van psychofarmaca bij jongeren die zich niet suïcideren. Ook kan met de gehanteerde onderzoeksmethode niets gezegd worden over het aantal malen dat suïcidegevaar wel bijtijds door de huisarts werd onderkend en er met succes preventieve maatregelen genomen werden. De gepresenteerde gegevens onderschrijven het belang van een routinematige inschatting van het suïciderisico bij jongeren die zich met psychische klachten bij de huisarts melden.

LITERATUUR
¹ Bijlsma F. Sterfte onder jonge mensen: oorzaken en achtergronden. Ned Tijdschr Geneeskd 1994;138:2439-43.
² Appleby L, Amos T, Doyle U, Tomenson B, Woodman M. General practitioners and young suicides. A preventive role for primary care. Br J Psychiatry 1996;168:330-3.

E.CHATROU
H.NIJMAN

Keel-, neus- en oorheelkunde

Genkoppeling en autosomaal recessief overervende niet-syndromale vroegkinderlijke slechthorendheid en doofheid

In de westerse geïndustrialiseerde landen is de incidentie van binnenoorslechthorendheid in de eerste kinderjaren 1 op 750, waarbij de mate van slechthorendheid een gehoorverlies van 35 dB of groter is op het beste oor. In Nederland verricht retrospectief onderzoek naar de oorzaken van het gehoorverlies onder (oud-)leerlingen van scholen voor slechthorenden en doven leert dat bij ongeveer eenderde van hen een verworven ziekte de oorzaak van het gehoorverlies is. Evenzo is bij ongeveer eenderde van hen de oorzaak genetisch bepaald, meestal met een autosomaal recessieve erfgang. Bij de overigen bleef de oorzaak onbekend, maar op goede gronden mag verondersteld worden dat veelal een autosomaal recessieve niet-syndromale vorm van een binnenoorslechthorendheid de oorzaak is. Daarom wordt verondersteld dat ongeveer 1 op de 1500 kinderen in Nederland een autosomaal recessief overervende niet-syndromale vorm van binnenoorslechthorendheid of doofheid heeft. In Nederland is het percentage consanguïene huwelijken deze eeuw sterk gedaald, zodat het niet eenvoudig zal zijn om in Nederland voldoende informatieve isolaten te vinden om tot een nieuwe positieve genkoppeling te komen. Toch is er een grote behoefte om bij het individuele slechthorende of dove kind, dat bijvoorbeeld het eerste en enige dove kind van horende ouders is, snel ter informatie tot een duidelijke genetische diagnose te kunnen komen.

Omdat in andere werelddelen wel geografische en (of) religieuze isolaten met een hoge frequentie van vroegkinderlijke slechthorendheid voorkomen, is het begrijpelijk dat onder die bevolkingsgroepen de eerste lokalisaties van genen voor autosomaal recessieve niet-syndromale doofheid gevonden zouden gaan worden. Gedurende de laatste 2 jaar zijn inmiddels 9 van dergelijke genen, DFNB₁ tot en met DFNB₉, genaamd, tamelijk nauwkeurig gelokaliseerd.¹⁻⁹ Gezien de korte tijd waarin dit gelukt is, wordt thans verondersteld dat mogelijk wel 50 verschil-

lende van dergelijke genen gevonden zullen gaan worden. Met deze hedendaagse en toekomstige kennis kan men nagaan welke van de inmiddels herkende of nog te vinden genlokalisaties oorzaak zijn van de in Nederland en Vlaanderen voorkomende vroegkinderlijke slechthorendheid en doofheid. Langs die weg moet het in Nederland mogelijk worden om kort na het vaststellen van de binnenoorslechthorendheid of doofheid bij een kind ook te kunnen vaststellen of een autosomaal recessieve aanleg daarvan de oorzaak is. Het zou de oplossing zijn voor een thans onbevredigende diagnostische situatie.

LITERATUUR
¹ Guilford P, Arab SB, Blanchard S, Levilliers J, Weissenbach J, Belkahia A, et al. A non syndromic form of neurosensory recessive deafness maps to the pericentromeric region of chromosome 13q. Nature Genet 1994a;6:24-8.
² Guilford P, Ayadi H, Blanchard S, Chaib H, Le Paslier D, Weissenbach J, et al. A human gene responsible for neurosensory in non-syndromic recessive deafness is a candidate homologue of the mouse Sh-1 gene. Hum Mol Genet 1994b;3:989-93.
³ Friedman TB, Liang Y, Weber JL, Hinnant JT, Barber TD, Winata S, et al. A gene for congenital recessive deafness DFNB₃ maps to the pericentromeric region of chromosome 17. Nature Genet 1995;9:86-91.
⁴ Bladwin CT, Farrer LA, Weiss S, De Stefano AL, Adair R, Franklyn B, et al. Linkage of congenital recessive deafness (DFNB₄) to chromosome 7q31 and evidence for genetic heterogeneity. Hum Mol Genet 1995;4:1637-42.
⁵ Fukushima K, Arabandi R, Srisailapathy CRS, Ni L, Chen A, O'Neil M, et al. Consanguineous nuclear families used to identify a new locus for recessive non-syndromic hearing loss on 14q. Hum Mol Genet 1995a;4:1643-8.
⁶ Fukushima K, Arabandi R, Srisailapathy CRS, Ni L, Wayne S, O'Neill ME, et al. An autosomal recessive non-syndromic form of sensorineural hearing loss maps to 3p-DFNB₆. Genome Research 1995b [ter perse].
⁷ Jain PK, Fukushima K, Deshmukh D, Arabandi R, Thomas E, Kumar S, et al. A human recessive neurosensory nonsyndromic hearing impairment locus is a potential homologue of the murine deafness (dn) locus. Human Mol Genet 1995;4:2391-4.
⁸ Veske A, Oehlmann R, Younus F, Mohyuddin A, Muller-Mysok B, Qasim Mehdi S, et al. Autosomal recessive non syndromic deafness locus (DFNB₈) maps on chromosome 21q22 in large consanguineous kindred from Pakistan. Hum Mol Genet 1996;5:165-8.
⁹ Chaib H, Place C, Salem N, Chardenoux S, Vincent C, Weissenbach J, et al. A gene responsible for a sensorineural nonsyndromic recessive deafness maps to chromosome 2p22-23. Hum Mol Genet 1996;5: 155-8.

C.W.R.J.CREMERS

Kindergeneeskunde

Vroege behandeling met hoge dosis levothyroxine bij ernstige congenitale hypothyreoïdie

Screening op congenitale hypothyreoïdie (CHT) maakt behandeling mogelijk voordat klinische symptomen ontstaan. Uit follow-up-onderzoek bleek echter dat kinderen met een ernstige vorm van CHT ten opzichte van kinderen met een lichtere vorm op latere leeftijd toch een achterstand in ontwikkeling hadden.¹ Met de behandeling werd pas begonnen op een gemiddelde leeftijd van 5 weken, met een aanvangsdosis levothyroxine van 6 µg/kg/dag. Dezelfde onderzoekers hebben nu nagegaan of eerder beginnen (mediaan 14 dagen) met een hogere dosis levothyroxine (mediaan 11,6 µg/kg/dag) de achterstand in ontwikkeling zou kunnen wegnemen.² De CHT-screening werd al 3 dagen post partum (mediaan) uitgevoerd. Bij 45 kinderen werd permanente hypothyreoïdie (ectopische schildklier, athyreoïdie of struma) gevonden. Van deze groep hadden 10 kinderen ernstige CHT (epifyse van de linker knie < 0,05 cm²) en 35